

資料

平成18年度先天性代謝異常等のマス・スクリーニング

鈴木道子, 安部悦子, 大泉直子, 會田健,
岩瀬仁子, 深瀬友紀子, 高橋裕一, 佐藤佳奈江¹⁾

Mass Screening for Inborn Errors of Metabolism in Yamagata Prefecture (2006)

by Michiko SUZUKI, Etsuko ABE, Naoko OIZUMI Takeshi AITA Jimnko IWASE,
Yukiko FUKASE, Yuichi TAKAHASHI and Kanae SATOU

平成18年度(平成18年4月～19年3月)は10,498人について先天性代謝異常等6疾患の検査を実施した。スクリーニング検査陽性者38人が、山形大学附属病院等で精密検査を受診した結果、先天性甲状腺機能低下症(クレチン症)23人、ガラクトース血症3人、先天性副腎過形成症1人の合計27人の患者が発見された。

Key Words : マス・スクリーニング, 先天性代謝異常症, 先天性甲状腺機能低下症, 先天性副腎過形成症

I はじめに

本県の先天性代謝異常等スクリーニング事業は、山形県先天性代謝異常検査等実施要綱に基づき、県内で出生したすべての新生児を対象に昭和52年10月から実施している。

現在、アミノ酸代謝異常症(フェニルケトン尿症、ホモシスチン尿症、メイプルシロップ尿症)、糖代謝異常症(ガラクトース血症)および内分泌代謝異常症(クレチン症、先天性副腎過形成症)の6疾患について検査を行っている。

本報では平成18年度の実施状況について報告する。

II 検査実施方法および判定基準

6疾患の判定基準および検査方法は表1に示した。

検査方法はクレチン症では甲状腺刺激ホルモン(TSH)と遊離サイロキシシン(FT_4)を同時に測定している。フェニルケトン尿症、ホモシスチン尿症、メイプルシロップ尿症、ガラクトース血症は酵素法で測定し、クレチン症、先天性副腎過形成症はELISA法で測定した。 FT_4 と副腎過形成症はバイエルメディカル株式会社のキットをTSHは栄研化学株式会社のキットを用いて4時間法で測定した。

検査は、一次検査で判定基準値を超えたものについて二次検査で確認を行い、再採血検査の基準値を超えたものを再採血検査該当、精密検査の基準値を超えたものを

即精密検査該当と判定した。

再採血検査該当の検体は基準値を超えたものについて初回検査と同じくそれぞれ再々採血検査、精密検査該当とした。即精密検査や精密検査に該当した児は、山形大学附属病院等で精密検査を受診した。

今年度、副腎過形成症の判定基準の一部変更を行った。(表1)従来、抽出法で3.5ng/ml以上の値を示した時点で再採血検査該当か精密検査該当かを主治医と連絡を取り対処してきた。しかし、明確な基準を作るべきとの精密検査機関からのアドバイスもあり、検討の結果12月から成熟児については3.5ng/ml以上10ng/ml未満は再採血該当、10ng/ml以上は精密検査該当とした。また出生時2,000g未満の低出生体重児(以下低体重児)については3.5ng/ml以上10ng/ml未満は再採血該当、10ng/ml以上については主治医と連絡を取って再採血検査もしくは精密検査該当とすることとした。

また低体重児の2回目の採血時期に関してマス・スクリーニング学会他関連学会で追加があり、従来の①生後1ヶ月、②体重が2,500gに達した時期に新たに③医療機関を退院する時期が追加されたことから、当所でも2月から2回目の採血時期の取り扱いを追加変更した。

III 成績

1 平成18年度の検査実施状況

平成18年度の検査実施状況は表2に示した。初回検査10,498人について一次検査を行った。その結果は基準

1) 山形県健康福祉部 児童家庭課

を超えた4,198人について二次検査を行い即精密検査該当は11人で、内10人が患者と判定された。疑陽性児は349人、その中で未受検1人、死亡1人を除く疑陽性347人について再採血検査を行った結果、27人が精密検査該当、その中で17人が患者と判定された。合計27人の患者が発見された。精密検査該当は計38人そのうち患者は27人であった。その内訳はクレチン症が23人、ガラクトース血症3人、先天性副腎過形成症が1人であった。クレチン症患者は前年度は11人であったが今年度は23人と多かった。これはFT₄の検査を実施したことによる中枢性クレチン症が6人認められたことや軽症のクレチン症4人も計上したことによると考えられる。

先天性副腎過形成症及びクレチン症 (FT₄) は再採血検査該当に低体重児の占める割合が多く、それぞれ78人

中28人 (35.9%)、75人中37人 (49.3%) であった。

2 疾患別患者発見状況

これまでの疾患別患者発見状況を表3に示した。本県で昭和52年10月から平成18年3月までに実施した代謝異常関係の実人員数は411,432人、クレチン症は375,120人、先天性副腎過形成症は206,823人で、フェニルケトン尿症7人、ホモシスチン尿症1人、ヒスチジン血症21人、ガラクトース血症19人、クレチン症134人、先天性副腎過形成症11人の計193人が発見された。

3 精密検査の結果および経過

スクリーニング検査陽性となった38人については、山形大学医学部附属病院等で精密検査を受けた。精密検査該当者のスクリーニング検査結果及び精密検査結果を表4及び症例1～38にまとめた。

【症例1】診断名：21-水酸化酵素欠損症

検体番号：180 性別：男
 出生時体重：3,888g
 在胎週数：39週
 特記事項：全身の皮膚色素沈着あり
 哺乳量の割合に体重増加少ない

●スクリーニング検査結果

生後採血までの日数	測定値 (ng/ml)
5日	17 α -OHP 直100以上 17 α -OHP 抽100以上

即精密検査該当：出生後11日
 初診：出生後10日
 特記事項：尿中ステロイドプロファイル分析、
 21OHD 遺伝子解析の結果
 21-水酸化酵素欠損症と確定診断

●精密検査結果

生後採血までの日数	17 α -OHP測定値 (ng/ml)
11日	250
24日	2.4
67日	11.0
94日	16.0
130日	56
172日	1.9
235日	4.1

【症例2】診断名：クレチン症

検体番号：642 性別：男
 出生時体重：3,374g
 在胎週数：37週

●スクリーニング検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
5日	22.1	1.50
9日	20.0	1.0

精密検査該当：出生後11日

初診：出生後14日

●精密検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
24日	30.27	0.96
264日	0.321	1.28

【症例3】診断名：経過観察

検体番号：1446 性別：女
 出生時体重：2,686g
 在胎週数：41週

●スクリーニング検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
5日	20.1	1.71
9日	18.9	1.16

即精密検査該当：出生後11日

初診：出生後14日

特記事項：大腿骨遠位端骨○出現あり

TSH低下傾向見られたため経過観察

●精密検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
14日	10.5	1.15
31日	3.44	0.98
184日	3.0	1.10

【症例4】診断名：母体甲状腺機能亢進症

検体番号：1464 性別：女
 出生時体重：1,897g 在胎週数：33週
 特記事項：母体甲状腺機能亢進症あり未治療のまま分娩

●スクリーニング検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
27日	0.5以下	0.98
42日	0.5以下	0.85

精密検査該当：出生後48日

初診：出生後すぐ

●精密検査結果

生後採血までの日数	測定値		
	TSH (μ U/ml)	FT ₃ (pg/ml)	FT ₄ (ng/dl)
27日	0.03以下	0.98	0.86
42日	0.06	1.33	0.86
84日	0.47	1.18	0.92
143日	0.63	1.68	1.07
178日	1.56	1.48	0.97
234日	0.55	1.85	1.21

【症例5】診断名：中枢性クレチン症

検体番号：1864 性別：女
 出生時体重：1,304g
 在胎週数：34週
 特記事項：多胎第二子として出生
 心房中隔欠損症・十二指腸閉鎖

●スクリーニング検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
5日	2.2	0.93
14日	0.9	0.70

即精密検査該当：出生後16日

初診：出生後2日

●精密検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
23日	4.09	1.07

【症例6】診断名：クレチン症（軽症）

検体番号：1128 性別：女
 出生時体重：1,622g
 在胎週数：34週
 特記事項：双胎の第2子 未熟児貧血あり

●スクリーニング検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
8日	1.0未満	0.82
24日	2.5	0.85
31日	2.4	0.84
50日	2.8	0.82

精密検査該当：出生後49日

初診：出生後56日

●精密検査結果（チラジン投与後）

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
56日	6.50	1.34
70日	2.90	1.62

【症例7】診断名：クレチン症

検体番号：1985 性別：女
 出生時体重：2,820g
 在胎週数：39週
 特記事項：ダウン症 鎖肛

●スクリーニング検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
13日	20.8	1.32
22日	11.3	1.52

精密検査該当：出生後28日

初診：出生後22日

【症例8】診断名：クレチン症（軽症）

検体番号：2169 性別：男
 出生時体重：2,998g
 在胎週数：38週
 特記事項：体重増加不良 全身皮膚色素沈着

●スクリーニング検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
4日	1.8	0.72
13日	2.4	0.71

精密検査該当：出生後16日

初診：出生後20日

●精密検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
20日	5.90	1.42
31日	7.24	1.62
45日	6.27	1.45
57日	1.49	1.67

【症例9】診断名：中枢性クレチン症

検体番号：2667 性別：男

出生時体重：3,668 g

在胎週数：41週

●スクリーニング検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
4日	6.8	0.58
11日	1.8	0.63

精密検査該当：出生後13日

初診：出生後17日

【症例10】診断名：正常

検体番号：2278 性別：女

出生時体重：2,053 g

在胎週数：33週

●スクリーニング検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
40日	9.7	0.71
55日	10.2	0.98

精密検査該当：出生後58日

初診：出生後すぐ

●精密検査結果

生後採血までの日数	測定値		
	TSH (μ U/ml)	FT ₃ (pg/ml)	FT ₄ (ng/dl)
76日	4.9	1.05	1.16
106日	3.98	1.24	1.10

【症例11】診断名：ガラクトース血症Ⅲ型

検体番号：3093 性別：男

出生時体重：3,562 g

在胎週数：41週

特記事項：エピメラゼ欠損症

●スクリーニング検査結果

生後採血までの日数	測定値 (mg/dl)			
	G-1-P	Gal	Gal	Gal
5日	24.1	Gal	Gal	1.1
15日	21.0	Gal	Gal	0.8

精密検査該当：出生後17日

初診：生後24日

【症例12】診断名：クレチン症

検体番号：2737 性別：女

出生時体重：2,024 g

在胎週数：38週

●スクリーニング検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
33日	1.2	0.98
58日	1.7	0.89
72日	1.8	0.82

精密検査該当：出生後76日

初診：出生後すぐ

●精密検査結果

生後採血までの日数	測定値		
	TSH (μ U/ml)	FT ₃ (pg/ml)	FT ₄ (ng/dl)
72日	3.78	1.39	0.72
93日	11.21	1.17	0.68
135日	2.60	1.61	0.96
177日	0.03以下	1.80	1.87
205日	0.03以下	1.59	1.59

【症例13】診断名：中枢性クレチン症

検体番号：4828 性別：女

出生時体重：3,450 g

在胎週数：42週

●スクリーニング検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
21日	1.4	0.04

即精密検査該当：出生後22日

初診：出生後10日

●精密検査結果

生後採血までの日数	測定値		
	TSH (μ U/ml)	FT ₃ (pg/ml)	FT ₄ (ng/dl)
21日	2.71		0.40
25日	0.98	0.74	1.09
56日		0.03以下	2.01
70日		0.03以下	1.25

【症例14】診断名：中枢性クレチン症

検体番号：4927 性別：女

出生時体重：536 g

在胎週数：27週

●スクリーニング検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
49日	4.5	0.84
65日	4.6	2.26

精密検査該当：出生後71日

初診：出生後すぐ

●精密検査結果

生後採血までの日数	測定値		
	TSH (μ U/ml)	FT ₃ (pg/ml)	FT ₄ (ng/dl)
76日			0.63
82日	0.12	1.21	1.66

【症例15】診断名：クレチン症

検体番号：5037 性別：男

出生時体重：3,400 g

在胎週数：40週

●スクリーニング検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
5日	11.6	1.51
13日	6.3	0.98

精密検査該当：出生後22日

初診：出生後すぐ

●精密検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
22日	6.49	0.73
28日	1.68	1.48
31日	1.51	1.42

【症例16】診断名：正常

検体番号：5131 性別：女

出生時体重：1,942 g

在胎週数：33週

●スクリーニング検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
5日	1.20	1.45
30日	1.20	0.93

精密検査該当：出生後33日

初診：出生後すぐ

●精密検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
36日	3.97	1.33

【症例17】診断名：正常

検体番号：5375 性別：女

出生時体重：1,733 g

在胎週数：35週

●スクリーニング検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
19日	1.2	1.40
34日	0.32	0.94

精密検査該当：出生後37日

初診：出生後すぐ

●精密検査結果

生後採血までの日数	測定値		
	TSH (μ U/ml)	FT ₃ (pg/ml)	FT ₄ (ng/dl)
48日	3.73	1.26	1.04

【症例18】 診断名：クレチン症

検体番号：5764 性別：男

出生時体重：2,676 g

在胎週数：38週

特記事項：ダウン症 心室中隔欠損

●スクリーニング検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
5日	90以上	0.73

即精密検査該当：出生後10日

初診：出生後11日

●精密検査結果

生後採血までの日数	測定値		
	TSH (μ U/ml)	FT ₃ (pg/ml)	FT ₄ (ng/dl)
11日	200以上	1.84	0.33
86日	7.54	4.03	1.96

【症例19】 診断名：母体甲状腺機能亢進症

検体番号：7009 性別：男

出生時体重：3,016 g

在胎週数：38週

特記事項：母親バセドウ病 服薬

●スクリーニング検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
5日	32.3	1.96

即精密検査該当：出生後8日

初診：出生後20日

●精密検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
20日	2.42	1.75
61日	1.73	1.73
96日	2.97	1.54

【症例20】 診断名：クレチン症

検体番号：7204

出生時体重：3,308 g

在胎週数：40週

●スクリーニング検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
5日	67.5	1.11

即精密検査該当：出生後8日

初診：出生後12日

●精密検査結果

生後採血までの日数	測定値		
	TSH (μ U/ml)	FT ₃ (pg/ml)	FT ₄ (ng/dl)
12日	200以上	2.74	0.68
34日	1.83	4.56	2.27

【症例21】 診断名：チトクロームP450異常症

検体番号：5905 性別：男

出生時体重：2,762 g

在胎週数：37週

特記事項：両肘関節の屈曲拘縮、耳介変形、内転足

●スクリーニング検査結果

生後採血までの日数	測定値 (ng/ml)	
	17 α -OHP 直	17 α -OHP 抽
4日	12.5	6.7
10日	14.7	6.5

精密検査該当：出生後15日

初診：出生後7日

●精密検査結果

生後採血までの日数	測定値 (ng/ml)
22日	17 α -OHP 抽13.0

【症例22】 診断名：一過性高17 α -OHP血症

検体番号：6311 性別：女

出生時体重：3,680 g

在胎週数：37週

●スクリーニング検査結果

生後採血までの日数	測定値 (ng/ml)	
	17 α -OHP 直	17 α -OHP 抽
5日	10.8	4.0
15日	13.2	3.8
29日	12.4	4.0

精密検査該当：出生後37日

初診：出生後5日

【症例23】 診断名：中枢性クレチン症

検体番号：7678 性別：男

出生時体重：3,698 g

在胎週数：38週

●スクリーニング検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
5日	0.85	0.49

即精密検査該当：出生後11日

初診：出生後14日

●精密検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
14日	13.01	0.5
19日	4.98	1.07
27日	1.43	1.17

【症例24】診断名：経過観察

検体番号：8065 性別：男

出生時体重：2,932 g

在胎週数：38週

●スクリーニング検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
5日	13.7	1.52
17日	12.1	1.08

精密検査該当：出生後20日

初診：出生後22日

●精密検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
22日	10.89	0.95

【症例25】診断名：クレチン症

検体番号：8329 性別：女

出生時体重：2,804 g

在胎週数：40週

●スクリーニング検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
5日	40.9	1.23

精密検査該当：出生後9日

初診：出生後13日

●精密検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
13日	232.25	0.97
30日	7.14	1.95
44日	0.21	2.79
65日	0.10	2.01
79日	0.08	2.05

【症例26】診断名：クレチン症

検体番号：8341 性別：女

出生時体重：2,570 g

在胎週数：38週

特記事項：一卵性双生児 第一子

●スクリーニング検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
5日	90以上	0.62

即精密検査該当：出生後7日

初診：出生後14日

●精密検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
11日	301.55	0.29

【症例27】診断名：クレチン症

検体番号：8342 性別：女

出生時体重：2,575 g

在胎週数：38週

特記事項：一卵性双生児 第二子

●スクリーニング検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
5日	90以上	0.60

即精密検査該当：出生後7日

初診：出生後14日

【症例28】診断名：クレチン症

検体番号：8316 性別：女

出生時体重：2,585 g

在胎週数：35週

●スクリーニング検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
6日	13.1	1.38
16日	72.2	0.42

精密検査該当：出生後18日

初診：出生後24日

●精密検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
24日	399.83	0.00
29日	15.27	1.27

【症例29】診断名：正常

検体番号：8058 性別：男

出生時体重：2,104 g

在胎週数：32週

●スクリーニング検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
9日	2.1	0.89
25日	2.5	0.73

精密検査該当：出生後32日

初診：出生後すぐ

●精密検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
176日	2.10	1.19

【症例30】診断名：中枢性クレチン症

検体番号：8225 性別：男

出生時体重：2,834 g

在胎週数：40週

●スクリーニング検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
7日	4.8	0.93

精密検査該当：出生後21日

初診：出生後すぐ

●精密検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
7日	9.44	0.91

【症例31】診断名：クレチン症（軽症）

検体番号：8726 性別：男

出生時体重：3,262 g

在胎週数：40週

●スクリーニング検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
5日	15.2	2.01
8日	21.9	1.14

精密検査該当：出生後11日

初診：出生後15日

●精密検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
23日	22.8	1.13

【症例32】診断名：クレチン症

検体番号：8224 性別：女

出生時体重：1,696 g

在胎週数：31週

●スクリーニング検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
6日	3.5	0.81
19日	2.4	0.83
31日	1.0	1.4

精密検査該当：出生後33日

初診：出生後34日

●精密検査結果

生後採血までの日数	測定値		
	TSH (μ U/ml)	FT ₃ (pg/ml)	FT ₄ (ng/dl)
23日	7.45	2.71	1.12

【症例33】診断名：ガラクトース血症Ⅲ型

検体番号：8809 性別：男

出生時体重：2,780 g

在胎週数：41週

●スクリーニング検査結果

生後採血までの日数	測定値 (mg/dl)	
	G-1-P	Gal
5日	15.3	0.4
21日	19.04	0.58

精密検査該当：出生後22日

初診：出生後28日

エピメラージェ欠損症

【症例34】 診断名：ガラクトース血症Ⅲ型

検体番号：9697 性別：男

出生時体重：2,510 g

在胎週数：40週

●スクリーニング検査結果

生後採血までの日数	測定値 (mg/dl)
4日	G-1-P 27.53 Gal 5.30
7日	G-1-P 15.83 Gal 2.28

精密検査該当：出生後10日

初診：出生後13日

エピメラーゼ欠損症

【症例35】 診断名：クレチン症（軽症）

検体番号：9773 性別：女

出生時体重：2,580 g

在胎週数：40週

●スクリーニング検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
5日	10.7	2.39
11日	22.0	1.67

精密検査該当：出生後14日

初診：出生後18日

●精密検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
18日	13.12	1.68

【症例36】 診断名：クレチン症

検体番号：9923 性別：男

出生時体重：3,770 g

在胎週数：41週

●スクリーニング検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
5日	90以上	0.55

即精密検査該当：出生後7日

初診：出生後すぐ

●精密検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
11日	919.8	0.46

【症例37】 診断名：クレチン症（軽症）

検体番号：10012 性別：男

出生時体重：2,934 g

在胎週数：39週

●スクリーニング検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
4日	11.1	1.89
11日	10.1	1.39

精密検査該当：出生後18日

初診：出生後12日

●精密検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
12日	7.92	1.39
33日	6.29	1.60

【症例38】 診断名：一過性高TSH血症

検体番号：10395 性別：男

出生時体重：3,474 g

在胎週数：40週

●スクリーニング検査結果

生後採血までの日数	測定値	
	TSH (μ U/ml)	FT ₄ (ng/dl)
9日	11.3	1.39
14日	11.8	1.55
21日	12.3	12.3

精密検査該当：出生後25日

初診：出生後すぐ

●精密検査結果

生後採血までの日数	測定値		
	TSH (μ U/ml)	FT ₃ (pg/ml)	FT ₄ (ng/dl)
32日	10.82	4.57	1.02
46日	7.06	4.45	1.11

謝 辞

精密検査結果データを提供していただいた山形大学医学部早坂教授，山形大学医学部附属病院，山形県立中央病院，山形市立病院済生館，済生会山形済生病院，米沢

市立病院，天童市立病院，山形県立日本海病院の諸先生方、採血に御協力いただいた県内各医療機関の方々、また追跡調査に御協力いただいた村山，最上，置賜，庄内の各保健所の関係職員に深謝する。

表 1 各種疾患の検査法と判定基準

平成19年4月現在

疾患名	初 回 検 査				再採取検査	
	一次検査		二次検査		検査法と判定基準	
	検査法	判定基準	検査法	判定基準		
フェニルケトン尿症	酵素法	Phe 2.5 mg/dl以上または 上位3%タイル：二次検査	HPLC法	Phe 3.0 mg/dl以上：再採血 6.0 mg/dl以上：即精検	初回検査と同じ	
ホモシスチン尿症		Met 2.0 mg/dl以上または 上位3%タイル：二次検査		Met 1.0 mg/dl以上：再採血 4.0 mg/dl以上：即精検		
メイプルシロップ尿症		Leu 8.0 mg/dl以上または 上位3%タイル：二次検査		Leu 3.0 mg/dl以上：再採血 6.0 mg/dl以上：即精検		
ガラクトース血症	ELISA法	Gal + Gal-1-P 6 mg/dl以上または 上位3%タイル：二次検査	酵素法	Gal-1-P 14 mg/dl以上：再採血 Gal 6 mg/dl以上：再採血 20 mg/dl以上：即精検 ポイトラー法蛍光（-）		
クレチン症				TSH 8 μ U/ml以上または 上位5%タイル：二次検査		ELISA法による二重測定 TSH 10 μ U/ml以上：再採血 30 μ U/ml以上：即精検
				FT ₄ 1.0 ng/dl未満または 下位5%タイル及び 4.0ng/dl以上：二次検査		ELISA法による二重測定 FT ₄ 1.0 ng/dl未満または 4.0 ng/dl以上：再採血 0.5 ng/dl未満または 5.0 ng/dl以上：即精検
先天性副腎過形成症	ELISA法	17 α -OHP（直接法） 3.5 ng/ml以上または 上位5%タイル：二次検査	成熟児：17 α -OHP（抽出法） 3.5 ng/ml以上 10 ng/ml未満：再採血 10 ng/ml以上：精密検査該当 低体重児：抽出法で10ng/ml 以上は再採血または即精検 （主治医に相談）			

HPLC法：高速液体クロマトグラフ法
即 精 検：即精密検査（再採取検査せず）

表2 平成18年度先天性代謝異常等検査実施状況

2006年4月から2007年3月

疾患名	初 回 検 査					再 採 取 検 査					患者数合計 ①+②					
	一次検査数	二次検査数	疑陽性数 (内低体重児数)	即精密 検査数	患者数 ①	検査数	精密検査数	患者数 ②								
フェニルケトン尿症	10,498	425	0 (0)	0	0	0	0	0	0	0						
ホモシスチン尿症		464	4 (0)	0	0	4 (0)	0	0	0	0						
メイプルシロップ尿症		446	9 (0)	0	0	9 (0)	0	0	0	0						
ガラクトース血症		542	28 (0)	0	0	28 (0)	3 (0)	3 (0)	3 (0)	3 (0)						
クレチン症		TSH	703	157	10	TSH 3 FT ₄ 3	9	TSH 2 FT ₄ 3	3	156 ^①	22 (7)	TSH 8 FT ₄ 12 (7)	14 (4)	TSH 5 FT ₄ 8 (4)	23 (4)	TSH 7 FT ₄ 11 (4)
		FT ₄	702	75 (37)		両方 4		両方 4		74 (37) ^②		両方 2		両方 1		両方 5
先天性副腎過形成症		916	76 (28)		1		1		76 (28)		2 (0)		0		1 (0)	
計		10,498 (168)	4,198	349 (65)	11		10		346 (65)		27 (7)		17 (4)		27 (4)	

() は2,000g未満の低体重児数

①未受検1人 ②死亡1人

フェニルケトン尿症、ホモシスチン尿症、メイプルシロップ尿症の二次検査は18年度HPLCの不調により酵素法による二重測定を実施

表3 疾患別患者発見状況

疾患名	山形県 ¹⁾			全 国 ²⁾		
	検査実人員数	発見患者数	発見率	発見患者数	発見率	
(A) 代謝異常	フェニルケトン尿症	411,432	7	1/ 58,800	481	1/ 76,500
	ホモシスチン尿症		1	1/ 411,000	184	1/199,900
	メイプルシロップ尿症		0		76	1/483,900
	ヒスチジン血症 ³⁾		21	1/ 11,300	2,200	1/ 9,600
	ガラクトース血症		19	1/ 21,700	1,015	1/ 36,200
(B) クレチン症	375,120	134	1/ 2,800	9,492	1/ 3,500	
(C) 先天性副腎過形成症	206,823	11	1/ 18,800	1,270	1/ 16,400	

注 1) 山形県

(A)は昭和52年10月から平成19年3月まで、

(B)は昭和54年12月から平成19年3月まで、

(C)は平成2年1月から平成19年3月までの累計。

2) 全国 厚生省資料による、

(A)は昭和52年度から平成17年度まで、

(B)は昭和54年度から平成17年度まで、

(C)は昭和63年度から平成17年度までの累計。

3) ヒスチジン血症は治療の必要ないこと判明したため平成4年度末で検査項目から削除。

表4 精密検査等の結果

(平成18年4月～19年3月)

症例	検体番号	性別	出生体重	管轄保健所	スクリーニング検査結果 (採血日)		疾患
					初回検査	再採血検査	
1	180	男	3,888 g	庄内	18・4・5 17 α -OHP 直100以上 抽100以上	即精密検査	21-水酸化酵素欠損症
2	642	男	3,374 g	庄内	18・4・22 TSH 22.1 FT ₄ 1.50	18・4・26 TSH 20.0 FT ₄ 1.00	クレチン症
3	1446	女	2,686 g	庄内	18・5・20 TSH 20.1 FT ₄ 1.71	18・5・24 TSH 18.9 FT ₄ 1.16	経過観察
4	1464	女	1,897 g	村山	18・5・22 TSH 0.5以下 FT ₄ 0.98	18・6・6 TSH 0.5以下 FT ₄ 0.85	母体甲状腺機能亢進症
5	1864	女	1,304 g	置賜	18・6・3 TSH 2.2 FT ₄ 0.93	18・6・12 TSH 0.9 FT ₄ 0.70	中枢性クレチン症
6	1128	女	1,622 g	村山	18・5・10 TSH 1.0未満 FT ₄ 0.82	18・6・19 (4回目) TSH 2.8 FT ₄ 0.82	クレチン症 (軽症)
7	1985	女	2,820 g	村山	18・6・8 TSH 20.8 FT ₄ 1.32	18・6・17 TSH 11.3 FT ₄ 1.52	クレチン症
8	2169	男	2,998 g	最上	18・6・14 TSH 1.8 FT ₄ 0.72	18・6・23 TSH 2.4 FT ₄ 0.71	クレチン症 (軽症)
9	2667	男	3,668 g	置賜	18・6・28 TSH 6.8 FT ₄ 0.58	18・7・5 TSH 1.8 FT ₄ 0.63	中枢性クレチン症
10	2278	女	2,053 g	村山	18・6・19 TSH 9.7 FT ₄ 0.71	18・7・4 TSH 10.2 FT ₄ 0.98	正常
11	3093	男	3,562 g	村山	18・7・16 G-1-P 24.1 Gal 1.1	18・7・26 G-1-P 21.0 Gal 0.8	ガラクトース血症Ⅲ型
12	2737	女	2,024 g	村山	18・7・3 TSH 1.2 FT ₄ 0.98	18・8・11 (3回目) TSH 1.8 FT ₄ 0.82	クレチン症
13	4828	女	3,450 g	村山	18・9・11 TSH 1.4 FT ₄ 0.04	即精密検査	中枢性クレチン症
14	4927	女	536 g	村山	18・9・13 TSH 4.5 FT ₄ 0.84	18・9・29 TSH 4.6 FT ₄ 2.26	中枢性クレチン症
15	5037	男	3,400 g	庄内	18・9・18 TSH 11.6 FT ₄ 1.51	18・9・26 TSH 6.3 FT ₄ 0.98	クレチン症
16	5131	女	1,942 g	庄内	18・9・25 TSH 1.2 FT ₄ 1.45	18・10・16 TSH 1.2 FT ₄ 0.93	正常
17	5375	女	1,733 g	村山	18・9・28 TSH 1.2 FT ₄ 1.40	18・10・13 TSH 0.32 FT ₄ 0.94	異常なし 低体重児
18	5764	男	2,676 g	庄内	18・10・7 TSH 90以上 FT ₄ 0.73	即精密検査	クレチン症
19	7009	男	2,972 g	置賜	18・11・21 TSH 32.3 FT ₄ 1.96	即精密検査	母体甲状腺機能亢進症
20	7204	男	3,303 g	庄内	18・11・27 TSH 67.5 FT ₄ 1.11	即精密検査	クレチン症
21	5905	男	2,762 g	置賜	18・10・13 17 α -OHP 直12.5 抽6.7	18・10・19 17 α -OHP 直14.7 抽6.5	チトクロームP450異常症
22	6311	女	3,680 g	村山	18・10・28 17 α -OHP 直10.8 抽4.0	18・11・21 (3回目) 17 α -OHP 直12.4 抽4.0	高17OHP血症
23	7678	男	3,698 g	村山	18・12・13 TSH 0.85 FT ₄ 0.49	即精密検査	中枢性クレチン症
24	8065	男	2,932 g	庄内	18・12・26 TSH 13.7 FT ₄ 1.52	19・1・10 TSH 12.1 FT ₄ 1.08	経過観察
25	8329	女	2,804 g	村山	19・1・8 TSH 40.9 FT ₄ 1.23	即精密検査	クレチン症
26	8341	女	2,570 g	村山	19・1・10 TSH 90以上 FT ₄ 0.62	即精密検査	クレチン症
27	8342	女	2,575 g	村山	19・1・10 TSH 90以上 FT ₄ 0.60	即精密検査	クレチン症
28	8316	女	2,585 g	庄内	19・1・7 TSH 13.1 FT ₄ 1.38	19・1・17 TSH 72.2 FT ₄ 0.42	クレチン症
29	8058	男	2,104 g	庄内	18・12・27 TSH 2.1 FT ₄ 0.89	19・1・12 TSH 2.5 FT ₄ 0.73	正常
30	8225	男	2,834 g	最上	19・1・4 TSH 4.8 FT ₄ 0.93	即精密検査	中枢性クレチン症
31	8726	男	3,262 g	置賜	19・1・23 TSH 15.2 FT ₄ 2.01	19・1・26 TSH 21.9 FT ₄ 1.14	クレチン症 (軽症)
32	8224	女	1,696 g	村山	19・1・4 TSH 3.5 FT ₄ 0.81	19・1・17 TSH 2.4 FT ₄ 0.83	クレチン症
33	8809	男	2,780 g	村山	19・1・28 G-1-P 15.3 Gal 0.4	19・2・13 G-1-P 19.04 Gal 0.58	ガラクトース血症Ⅲ型
34	9697	男	2,510 g	庄内	19・2・28 G-1-P 27.53 Gal 5.30	19・3・3 G-1-P 15.58 Gal 2.28	ガラクトース血症Ⅲ型
35	9773	女	2,580 g	村山	19・3・3 TSH 10.7 FT ₄ 2.39	19・3・9 TSH 22.0 FT ₄ 1.67	クレチン症 (軽症)
36	9923	男	3,770 g	村山	19・3・10 TSH 90以上 FT ₄ 0.55	即精密検査	クレチン症
37	10012	男	2,934 g	村山	19・3・12 TSH 11.1 FT ₄ 1.89	19・3・19 TSH 10.1 FT ₄ 1.39	クレチン症 (軽症)
38	10395	男	3,474 g	庄内	19・3・25 TSH 11.3 FT ₄ 1.39	19・4・6 (3回目) TSH 12.3 FT ₄ 1.61	一過性高TSH血症

単位: TSH μ U/ml FT₄ ng/dl 17 α -OHP ng/ml G-1-P mg/dl Gal mg/dl